

# McCune-Albright 증후군 1예

경희대학교 의과대학 내분비대사내과<sup>1</sup>, 내분비 연구소<sup>2</sup>

\*하상진<sup>1</sup> · 이상열<sup>1</sup> · 전 숙<sup>1,2</sup> · 오승준<sup>1,2</sup> · 우정택<sup>1,2</sup> · 김성운<sup>1,2</sup> · 김진우<sup>1,2</sup> · 김영설<sup>1,2</sup>

McCune-Albright 증후군은 다발성 섬유성 골이형성증과 담갈색 반점, 내분비 병증의 임상양상을 가지는 질병이다. 내분비 병증은 성조숙증, 말단 비대증, 갑상선 항진증, 코티솔과생산증, 구루병 및 골연화증과 동반된 신성 인배설등의 다양한 기관에 여러 이상을 동반할 수 있고, 원인은 이런 내분비세포에서 G 단백질수용체와 연관된 Gsa subunit 유전자의 체세포 돌연변이에 의한 것으로 알려져 있다. 전 세계적으로도 100여개의 증례가 보고되고 그 발생률도 밝혀진 것이없고 국내에서는 지금까지 17개의 증례만이 보고된 정도로 희귀한 질병으로, 저자들은 비정형적인 비기능성 좌측 부신 선종과 우측 난소 낭종을 동반한 McCune-Albright 증후군 1례를 경험하여 보고 하고자 한다. **증례** : 26세 여자가 수년전부터 시작된 좌측고관절의 통증으로 정형외과 치료중 다른 내분비적 이상 소견을 동반하여 의뢰되었다. 6세에 초경이 나타나 종합병원에서 호르몬 치료를 3-4년 받은 병력이 있었으며 다량의 불규칙한 월경 주기를 호소하였고, 어릴때부터 다리 길이 차이와 등쪽의 담갈색 반점 피부병변을 보였다. 생화학 검사상 ALP 364 IU/L로 증가되고 Ca/P 7.9/ 2.4 mg/dL, PTH 33.1 pg/mL, 뼈스캔상 두개골, 양쪽 늑골, 좌측 손, 골반뼈, 좌우측 근위 대퇴골, 좌측 경골에서 섭취 양상이 다골 섬유 이형성증에 합당한 소견을 보였으며, 대퇴골에서 시행한 생검을 통하여 확진할 수 있었다. IGF-1는 610 ng/mL, 경구 당부하후 성장호르몬은 최저치가 3.4 ng/mL 로 말단비대증을 진단할 수 있었다. E2 = 504.8 ng/mL로 증가소견을 보이고, LH/FSH는 0.1/0.3 mIU/mL로 감소소견을 보였다. 말단비대증의 병소를 확인위해 시행한 sellar MRI에서 뇌하수체 미세선종 (7\*7\*5mm)이 발견되었고, 복부CT 촬영상 우측 양성 낭종과 좌측 부신에 선종을 보였으나 선종의 기능검사는 정상소견으로 비기능성 종양으로 생각할 수 있었다. 검사소견을 종합하여 환자는 다발성 섬유성 골이형성증과 특징적인 피부병변 및 성조숙증과 말단 비대증을 가진 McCune-Albright 증후군으로 진단하였으며, 현재 Sandostatin 투여하며 외래 추적 관찰중이다.

# 한국인에서 두개강내 생식세포종의 임상상 및 예후: 65 증례 분석

서울대학교 의과대학 내과학교실

\*구보경 · 장학철 · 김상완 · 신찬수 · 이흥규 · 김성연

**배경** : 두개강내 생식세포종은 주로 송과체 부위 및 터키안 상부에 위치하여두개내 뇌압 항진 증상 및 시상하부-뇌하수체 침범에 따른 특징적인 임상 소견을 나타낸다. 생식세포의 유병율은 서양인에 비해 동양인에 높은 것으로 알려져 있어 한국인에서도 높은 것으로 생각되는데, 국내에서 이러한 환자들의 임상상, 진단, 치료 등에 대한 포괄적인 연구는 부족한 상태이다. **방법** : 2000년 1월부터 2006년 8월까지 서울대학교 병원에 방문한 환자 중 두개강내 생식세포종으로 진단된 환자를 대상으로, 후향적으로 방사선 및 호르몬 검사 결과, 수술 소견, 치료 경과 등을 검토하였다. **결과** : 총 65예의 환자가 연구에 참여되었으며(남자 53명, 여자 12명), 진단 시 평균 연령은 19±7세(범위: 10-45세)였고 평균 추적 관찰 기간은 42(1-106)개월이었다. 종양의 82.5%가 터키안 상부(19.1%)로부터 송과체 부위(44.4%)까지 제3뇌실 부위에서 관찰되었다. 진단 시 14.3%에서 다발성으로 발견되었으며 뇌척수강내 전이는 6.2%에서 증명되었다. 조직 소견이 확인된 60명의 환자 중 정상피종이 90%였으며 발견된 부위에 따른 차이는 없었다. 진단 시 두통이 가장 흔한 증상이었고(49.2%), 요붕증 33.8%, 시력 저하 18.5%, 근력 이상이 16.9%였다. 연구 대상 전체에서 완전 관해율은 67.3%, 부분 관해율은 25.5%였으며 재발율은 19.3%, 사망률은 8.9%였다. 초기치료로서 (1) 항암치료와 방사선치료를 모두 받은 경우가 47예, (2) 항암치료만 받은 경우 7예, (3) 방사선 치료만 받은 경우가 4예였는데 초기치료로서 항암치료를 시행하지 않은 환자는 시행한 환자에 비해 유의하게 재발율이 높았다 (OR=12.0 [1.84-78.4], P=0.009). 이외 종양의 크기나 위치, 발병 연령 등은 종양의 재발율에 유의한 차이를 가져오지 않았다. 진단 당시 갑상선 기능 저하가 24.6%, 코티솔 결핍 26.2%, 성장 호르몬 결핍이 15.4%에서 발견되었고 진단 당시 호르몬 결핍은 통계적으로 유의하게 치료 후 각각의 호르몬 결핍을 초래하였다. 진단시 갑상선호르몬 결핍은 75%에서 치료 후 갑상선 결핍으로 이행했고(P=0.005), 코티솔 결핍은 86.7%(P=0.001), 요붕증은 94.4%(P<0.001)에서 치료 후에도 이상소견이 지속되었다. 치료 방법 사이에 유의한 호르몬 결핍 빈도 차이는 없었다. **결론** : 두개강내의 생식세포종은 항암치료 및 방사선 치료에 의해 92.8%의 높은 관해율을 보이나 진단 당시 호르몬 결핍은 완치 후에도 높은 빈도에서 호르몬 결핍을 초래한다.통계적으로 유의하게 재발을 예측할 수 있는 인자는 없었으나 초기치료로 화학항암치료를 시행하지 않은 군에서 시행한 군에 비해 재발율이 유의하게 높았다.